

24.10.2022 – 17:00 Uhr

deCODE genetics veröffentlicht Multiomik-Studie zur nichtalkoholischen Fettlebererkrankung

Reykjavik, Island (ots/PRNewswire) -

Wissenschaftler von deCODE genetics in Island haben seltene, schützende Varianten mit Funktionsverlust entdeckt, die auf potenzielle Angriffspunkte für Medikamente gegen die nichtalkoholische Fettlebererkrankung (NAFLD) hindeuten.

Wissenschaftler von **deCODE genetics**, einer Tochtergesellschaft von Amgen, veröffentlichen heute in **Nature Genetics** eine große genomweite Assoziationsstudie zur nichtalkoholischen Fettlebererkrankung (NAFLD).

Dabei wurden Sequenzvarianten ermittelt, die mit der NAFLD assoziiert sind, unter anderem seltene, schützende Varianten mit Funktionsverlust, die auf potenzielle Arzneimittelziele hinweisen. Plasma-Proteomanalysen liefern weitere Einblicke in die Pathogenese der NAFLD

Die NAFLD ist ein zunehmend größeres Gesundheitsproblem, von dem schätzungsweise bis zu 25 % der Weltbevölkerung betroffen sind. Die nichtalkoholische Fettleber (NAFL), bei der mehr als 5 % der Leber aus Fett bestehen, ohne dass erkennbare Ursachen wie übermäßiger Alkoholkonsum vorliegen, ist das erste Stadium der NAFLD. Die NAFL kann zu einer nichtalkoholischen Steatohepatitis (NASH) fortschreiten, die sich wiederum zu einer Leberzirrhose und einem hepatozellulären Karzinom (HCC) entwickeln kann. Die NAFLD kann schwierig zu diagnostizieren und zu überwachen sein, und es gibt derzeit keine Behandlung. Die Erforschung potenzieller Wirkstoffziele und Biomarker ist daher von großer Bedeutung.

Eine groß angelegte genomweite Assoziationsstudie zur NAFL, Leberzirrhose und zum HCC wurde durchgeführt und die Ergebnisse mit Expressions- und Proteomdaten verknüpft. Für die NAFL wurden 9.491 klinische Fälle aus Island, dem Vereinigten Königreich, den USA und Finnland herangezogen, zusätzlich zur Protonendichte-Fettfraktion (PDFF), die aus 36.116 MRT-Aufnahmen der Leber gewonnen wurde. Unter den Sequenzvarianten, die die Wissenschaftler in der isländischen Bevölkerung fanden, befanden sich seltene, schützende, prognostizierte Funktionsverlustvarianten in *MTARC1* und *GPAM* was darauf hindeutet, dass eine Hemmung von *MTARC1* oder *GPAM* für die Behandlung der NAFL oder NASH geeignet sein könnte.

Die Werte von Tausenden von Proteinen, die im Plasma gemessen wurden, wurden analysiert, um potenzielle Biomarker für die Krankheit, das Fortschreiten der Krankheit oder den Einsatz von Zielmolekülen zu bestimmen, und anhand der Proteomikdaten wurden Modelle erstellt, die eine Unterscheidung zwischen einer NAFL und einer Zirrhose ermöglichen. Die Ergebnisse bieten daher einen Weg zur Entwicklung nicht-invasiver Instrumente zur Bewertung und Diagnose der NAFLD.

Darüber hinaus wurden die pleiotropen Effekte der ermittelten Varianten durch die Untersuchung von Assoziationen mit 52 anderen Phänotypen und Merkmalen erforscht. Der BMI ist einer der häufigsten Risikofaktoren für die NAFLD, und longitudinale PDFF-Messungen deuten darauf hin, dass Träger der bekannten NAFLD-Risikovariante p.Ile148Met in *PNPLA3* anfälliger für Veränderungen des BMI sind als Nichtträger.

Diese Studie ist bisher eine der umfangreichsten, die durchgeführt wurde, um die genetischen Grundlagen der NAFLD zu beleuchten, und die Ergebnisse werden hoffentlich zur Entwicklung von Diagnoseinstrumenten oder Behandlungsmethoden beitragen, die NAFLD-Patienten helfen können.

thoraa@decode.is

Kontakt:

Thora Kristin Asgeirsdottir,
thoraa@decode.is+354 894 1909
deCODE genetics

Foto - https://mma.prnewswire.com/media/1926826/deCODE_genetics.jpg

View original content:<https://www.prnewswire.com/news-releases/decode-genetics-veroeffentlicht-multiomik-studie-zur-nichtalkoholischen-fettlebererkrankung-301656711.html>

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100897091> abgerufen werden.